

Das Rett-Syndrom (Sprache -Farsi)

رت-سیندرم

اطلاعات راجع به تصویربیماری، پیشینه (سابقه)، تشخیص و علل و همچنین نگاه به کانون های (مراجع) تماس راه اندازی و حمایت و کمک های مالی.

رت - سیندرم چه است؟

رت سیندرم در اثر دگرگونی آنی ژنیتیکی (وراثتی) نوع از اختلال رشدی بوده که در نتیجه آن ناتوانی شدید ذهنی و جسمی به وجود می آید. به این بیماری (مریضی) تقریباً تنها دختران مبتلا می شوند و نخستین بار در سال 1966 پروفیسور دکتر اندریس رت آنرا تشریح کرد.

همه کودکان (اطفال) و بزرگسالان مبتلا به این بیماری در علایم بالینی (کلینکی) شان، خصوصاً در حرکت های کلیشه ای دست مانند حرکت فشار آوری، حرکت شستشو، حرکت ورز دان (باهم آمیختن) از خود علایم مخصوصاً مشابه نشان می دهند.

بعد از دوران بارداری (حامله داری) عادی علایمی چشمگیری در ابتدا مشاهده نه می شود. بعد از یک مدت عقب ماندگی های داخلی جسمی، کاهش رشد سر، از دست دادن مهارت های کسب شده و به همین گونه توانمندی تماس اجتماعی و همچنین اختلال چشمگیر در پیشرفت زبان نمودار می گردد. بسیاری از کودکان راه رفتن را یاد نه می گیرند و اگر یاد هم می گیرند، خیلی محدود. عوارض ضمنی یا جانبی، تکلیف های چون اسکولیوز (کژ پستی یا کژی ستون فقرات)، بیماری صرع (میرگی) و تکلیف را با خود همراه دارد.

چگونه رت - سندرم رشد می کند؟

رت - سندرم معمولی در چند مرحله رشد می کند. بعد از یک مدت پیشرفتی عمدتاً غیر قابل مشاهده رشد بیشتری صورت نه می گیرد. یک توقف در رشد نمودار می گردد، طوریکه به دنبال آن مهارت های موجود و علاقه به محیط ماحول از بین میرود.

بین ماه های 6 و 18 زندگی در وهله ی نخست پیشرفت تدریجی خیلی آهسته تا اینکه کاملاً روند رشد به رکود مواجه می گردد. کودک نوپاه (خورد) علاقه کمتر به تماس چشمی دارد و علاقه خود را به اسباب بازی از دست می دهد. در کسب مهارت های حرکتی چون نشستن، خزیدن یا بالا کشیدن ممکن تأخیر به وجود آید. این حالت که مرحله ابتدایی میباشد، می تواند چند ماه و یا بیشتر از یک

سال طول بکشد.

مرحله دوم در سن بین یک تا چهار سال نمودار می گردد. یک عقب ماندگی عمومی در رشد واضحا پدیدار می شود: دختران مبتلا به این بیماری در وقت خیلی کم توانمندی زبانی و کارآرایی انگشتی و

-2-

دستی قبلا کسب شده را از دست می دهند. رشد سر آهسته می شود. دختران مغشوش و سر درگم شده، گریه می کنند، فریاد می زنند و با حرکات کلیشه ای دست شروع می کنند. برخی از دختران علایم خود در ماندگی (اوتیسم) را نشان می دهند، توانمندی های ارتباطی آنها بسیار آسیب می بینند. بعد از یک مرحله رشد عقب گرایانه مرحله سوم معمولا در سن های 2 و 10 زندگی شروع می شود که چندین سال دوام می کند. در این مدت یک نوع ثبات نسبی به وجود می آید. کودکان دوباره توانمندی ها را کسب می کنند، به ویژه توانمندی های ارتباطی آنها بهبود می یابد و به محیط ماحول دوباره علاقه شان زیاد می شود. توانمندی های حرکتی آنها مانند سابق همچنان خیلی زیاد محدود باقی می ماند، اغلبا تکلیف های تشنج صرع (میرگی) بروز می کند.

به دنبال ده سالگی از «مرحله - رت» آخر سخن زده می شود. در این مرحله اختلال های حرکتی و دشواری ارتوپدی (استخوان) رو به افزایش - به ویژه تکلیف سکولیوز (کژی ستون فقرات) از همه بیشتر برجسته تر نمودار می گردد. توانمندی های شناسایی، ارتباطی و دستی محفوظ باقی می ماند و بیشتر از این کاهش نه می یابند. انتظار عمر طولانی برای دختران مبتلا به این بیماری (رت سندرم) البته در اصل محدود نه می باشد، اگرچه افزایش مرگ و میر اندک بلند وجود دارد.

چگونه رت- سندرم تشخیص می شود؟

تشخیص بیماری رت-سندرم بنا بر این واقعیت خیلی زیاد دشوار می گردد که همه علایمی توضیح داده شده ذیل با اشکال متفاوت ظاهر می شوند. در پهلوی معیار های تشخیصی کاملا واضح تعریف شده سایر اختلالات و علایم همراه، نشان دهنده ی رت - سندرم و تأثیر گذار بر همه کودکان (اطفال) میباشند.

معیارهای تشخیص بالینی (کلینیکی)

- رشد تا حد خیلی زیاد عادی در مدت 6 تا 18 ماه اول
- دور یا بزرگی عادی سر در وقت تولد
- اغلبا کاهش رشد بزرگی سر بین سال های اول تا چهارم زندگی
- از دست دادن موقتی مهارت های تماس اجتماعی
-

- اختلال در رشد زبانی و توانمندی ارتباطی، عقب ماندگی یا تأخیر ذهنی (روانی) با درجات مختلف
- از دست دادن کارآرایی دستی مفید در بین سال های اول و چهارم زندگی
- حرکات کلیشه ای دست: حرکات شستشو، حرکات ورز دادن (مانند خمیر کردن)، حرکات زننده یا ضرب زدن، حرکات کندن یا کش کردن
- اختلال در طرز راه رفتن

-3-

عوارض جانبی یا ضمنی معمول

- انزوا یا دور جستن
- ظاهرا عدم علاقه با محیط ماحول و مردم دور و پیش
- ژغزغ (ساییدن) دندان یا به اصطلاح پزشکی یا طبی «بروکسیسم»
- حمله های خنده یا فریاد کشیدن ها
- حرکات کلیشه ای و همراه با حرکات ناموزون (اپراکسی)
- بیماری صرع (میرگی) به اشکال مختلف
- کژری ستون فقرات یا مهره های کمر (سکولیوز)
- اختلالات راه رفتن (اتاکسی)
- مشکلات گوارشی (هاضمه)
- دوره های تنفس شتاب زده و عمیق، مکث در تنفس، بلع هوا، تنفس نامنظم
- ترشح بزاق (لعاب دهن یا تف)
- اختلال خواب
- کوتاهی قد، پاهای کوچک
- عدم گردش خون به اندام های انتهایی بدن همراه با سردی و کبودی پاهای و ساق ها

تشخیص ژنتیکی

از سال 1999 به این طرف تشخیص رت-سندرم با یک آزمایش ژنتیکی (وراثتی) تأیید شده است. در کودکان با داشتن دوره معمول که در فوق ذکر شد، یا به اصطلاح «رت-سندرم کلاسیک» این آزمایش از 80 تا 85 درصد مثبت می باشد. همچنان در دختران (البته به ندرت در پسران) که

خصوصیات فوق را ندارد و یا همه ی آنها را نه دارند، می توان به این وسیله اشکال خصوصیات غیرمعمول و حامل های بدون علایم را شناسایی نمود.

چه چیز باعث رت- سندرم می شود؟

ژن (عامل ناقل صفات ارثی) مسئول رت- سندرم MECP2 نام دارد. در اکثر کودکان مبتلا با رت- سندرم این تغییرات در ژن آنها پیدا می شود. ژن MECP2 مسئولیت رهبری و کنترل بسیاری از ژن های دیگر را به عهده دارد. مهم است دانسته شود که تشخیص رت- سندرم در قدم اول به کمک معیار های بالینی (کلینیکی) صورت گیرد. در کودکان که معیار های تشخیصی تثبیت می شوند، می توان آنها را تحت معاینه و آزمایش ژنتیکی MECP2 قرار داد. در صورت که تغییری در آنها پیدا شد، تشخیص یقینی است. در صورتیکه تغییر ژنتیکی پیدا نه شد، با آنها ممکن رت-سندرم موجود باشد.

-4-

آیا رت- سندرم قابل درمان (علاج) است؟

تا کنون هیچ امکان درمان دارویی (دوا) برای درمان (علاج) رت-سندرم وجود ندارد. البته با شماری از تدابیری درمانی چون فیزیوتراپی (جیمناستیک بدنی)، موسیقی درمانی، اسپ سواری، کار درمانی (ایگوتراپی) و گفتار درمانی (لوگوپدی) می توان تا حدود کیفیت زندگی دختران و زنان مبتلا به این بیماری را بهبود بخشید. مخصوصا روش (متدود) «ارتباطات حمایت شده» در این راستا خیلی زیاد کمک می کند تا با انسانهای مبتلا به بیماری رت-سندرم ارتباط قایم نمود. البته هر درمان برای هر شخص مناسب نیست. برای جلوگیری از سنگینی بیش از حد در درمان باید در انتخاب شکل درمان همیشه احتیاج و نیاز فردی را مدنظر گرفت.

آیا خطر مبتلا شدن به این بیماری در باروری (حامله داری) بعدی افزایش می یابد؟

بر اساس دانستنی های فعلی خطر تکرار کمتر از 0,5 در صد می باشد. بنابر موارد کمتر خواهر یا برادر با آزمایش ژنتیکی تصدیق شده، یک احتمال حد اقل غیردقیق تعریف شده برای کودکان بعدی عین والدین وجود دارد که به این بیماری مبتلا شوند. در صورت لزوم تشخیص قبل از تولد امکان پذیر است. با آنها مسئله ببااید بطور انفرادی و مفصل در چوکات یک مشوره ژنتیکی مورد بحث قرار گیرد.

اطلاعات (معلومات) و راهنمای های مهم دیگر

Rett.de - وب سایت «کمک به مادران و پدران (والدین)»

وب سایت ما www.rett.de امکانات اطلاعاتی شایع (تازه) و همجانبه را ارائه می دارد: این اطلاعات به طور جدی روی علل، تشخیص و امکانات درمانی رت-سندرم بحث نموده، راجع به تحولات جدید در انجمن گزارش می دهند، در بخش مشاوره تجربیات فردی و علمی جدید و دانستنی ها را ارائه می کنند.

کتاب راهنمای رت-سندرم

در کتاب راهنمای رت-سندرم کاتی هانتز نه تنها مقاله های اساسی علمی در باره ی تصویر این بیماری، بلکه توضیحات عاطفی راجع به زندگی روزمره ی خانواده های متأثر از این بیماری را تألیف و جمع آوری نموده است. این کتاب بیشتر از 700 صفحه ای یک ترکیب از گزارشهای تجارب همراه با نتایج آزمایش های مسلکی کارشناسان مشهور بیماری رت-سندرم را ارائه می نماید. این کتاب علاوه بر آن راهنمایی های ارزشمند برای همه حالات زندگی یک خانواده داری یک دختر مبتلا به بیماری رت-سندرم را توضیح می دارد. این کتاب را می توان از طریق «کمک پدر و مادر (والدین)» info@rett.de و یا در کتابفروشی بدست آورد.

-5-

مجله اعضا «رتلند»

این مجله یک نشریه انجمن Rett Deutschland e.V. می باشد. در هر شماره آن گزارش های تجارب شخصی نشر می شود، بر موضوعات پزشکی (طبی)، درمانی (معالجوی)، حقوقی و اجتماعی نگاه کلی می کند و راجع به قرار های (ترمین) آینده، تحولات و اخبار جدید و فعالیت های انجمن آگاهی ارائه می کند.

عضو شوید

ما از پدر و مادر (والدین) که یک کودک مبتلا به رت سندرم دارد، صمیمانه دعوت می نمایم تا عضویت انجمن Rett Deutschland e.V. Elternhilfe را بدست آورند. ما باهم نگرانی ها و نیاز های مانرا شریک می سازیم، در همه موارد به شما گوش داده و مشوره می دهیم. به عنوان

عضو انجمن از شما در همه جلسات مربوط به منطقه شما و یا (در صورت درخواست به سایر مناطق دیگر) و همچنان به مجمع عمومی سالانه دعوت می شود. همچنان از نقش فعال شما استقبال می بعمل می آید. مجله اعضا RettLand ما را شما سال دو بار دریافت می دارید.

عضویت برای خانواده ها از 45 یورو به بالا برای پدر و یا مادر مجرد از 30 یورو به بالا در سال امکان پذیر است.

عضو حمایتی شوید

در صورتیکه شما کودک مبتلا به بیماری رت- سندرم هم ندارید، ولی مایل هستید ما را حمایت کنید، ما از شما به عنوان عضو پشتیبان استقبال می کنیم. منحصبت چنین یک عضو از شما، در صورت علاقمندی، در همه جلسات منطقه شما و جلسه سالانه دعوت صورت می گیرد. البته ما از نقش فعال شما در این راستا خوش می شویم.

با پرداخت سالانه از 20 یورو به بالا شما چنین عضویت را بدست می آورید و هم در بدل یک هزینه اضافی 12 یورو مجله ی اعضا RettLand را دریافت می کنید.

اعانه و حمایت

ما وظیفه اصلی خود را بیشتر از همه این می دانیم که مردم رت-سندرم را بشناسند، از پروژه های پژوهشی حمایت نمایند و کودکان، پدران و مادران (والدین) متأثر از این بیماری را به اسرع وقت کمک کنیم.

در این راستا ما ، بطور نمونه، برای پزشکان اطفال بصورت منظم کمپین های اطلاع رسانی را طرح ریزی می نمایم و جلسات آموزشی چند روزه را برای کارمندان درمانی سازمان دهی می کنیم.

-6-

ما همچنان خانواده های عضو انجمن را که از این بیماری متأثر اند، با کمک های همجانبه در موارد چون مراجع تماس، امکانات درمانی و کمک های عملی برای مقابله با دشواری های روزمره زندگی پرستاری می کنیم.

در وب سایت ما rett.de شما می توانید اطلاعات مفصلتر دیگر، فرم های ثبت نام مربوطه و اعلامیه حفاظت از داده های ما را دریافت کنید.

وظایف انجمن Rett Deutschland E.V.

به ابتکار پروفیسور دکتر فولکر هانیفلد در سال 1987 بخش کمک به والدین (Elternhilfe) در گوتینگن تأسیس شد. هدف او گردهم آوری والدین بود که کودکان شان ناتوانی (معلولیت) یکسان داشتند. در این میان بیش از 1700 عضو با تقریباً 700 کودک و بزرگسال مبتلا به رت-سندرم در بخش «کمک به والدین» شمولیت دارند. بخش «کمک به والدین» به مصیبت دیده ها و علاقه مندان در مورد رت-سندرم معلومات ارائه می دارد و به گونه های مختلف تبادل تجارب را بین والدین ترویج می دهد. یک جنبه مهم این است تا برضد انزوا که خانواده ها را بعد از تشخیص تهدید می کنند، مقابله نمود.

خانم بیرگیت لورک که مادر یک دختر مبتلا به رت-سندرم است، به عنوان اولین مسئول مربوطه در دفتر ما در ویتن در خدمت قرار دارد.

کار و فعالیت

- مشوره به والدین، پزشکان، آموزگاران، درمانگران، و همه ی آنهای که در زندگی روزمره با رت-سندرم سروکار دارند
- وساطت در تماس ها بین والدین متأثر شده
- نشست عمومی سالانه با سخنرانی های مسلکی
- اطلاعات آخر هفته برای خانواده های که تازه بیماری شان تشخیص شده است
- دید و بازدید در آخر هفته بین خانواده های شامل در یک گروه منطقه ای و در انجمن های محلی
- پیشنهاد (عرضه) برنامه های آموزشی بیشتر
- پیشنهاد (عرضه) برای اوقات فراغت تعطیلاتی
- گروه کاری « بزرگسالان مبتلا به رت سندرم »
- حضور بخش «کمک والدین» در کنگره ها، همایش ها و نمایشگاه ها
- ترویج اطلاعات در مورد رت-سندرم
- کمک و حمایت پروژه ی تحقیقاتی پروفیسور اشتوارت کوب، ادینبورگ

شخص تماس با شما در هیئت مدیره فدرال

Vorstand@Rett.de

شخص تماس با والدین

بیرگیت لورک

info@rett.de

شخص تماس برای امور تجاری

کاتیا میشارین

Gaswerkstraße 13, 52525 Heinsberg

T 02452 – 180 99 90 - F 02452 - 180 99 99

k.mischarin@rett.de

در داخل بخش کمک والدین (Elternhilfe) گروه های منطقه ای ایجاد شده اند. آنها از نزدیکی فاصله با اعضا جهت پرستاری حتی بیشتر استفاده می کنند، به طور مثال از طریق همایش های اطلاع رسانی و دیدوبازدید های خانوادگی – و به این ترتیب کار بسیار ارزشمندی در خود ساحه انجام می دهند. شما می توانید در نزدیکی تان یک گروه و شخص تماس را در این سایت پیدا کنید:

<https://www.rett.de/de/Anlaufstellen>

مشاور پزشکی (طبی):

Prof. Dr. med. Bernd Wilken wilken@klinikum-kassel.de

-8-

سفیر: Leslie Malton

حامی: Erdal Keser

شماره حساب بانکی

Vereinskonto:

IBAN DE56 5209 0000 0042 2178 08

BIC GENODE51 KS1

Forschungskonto:

IBAN DE34 5209 0000 0042 2178 16

BIC GENODE51 KS1

در صورتیکه شما سؤالی داشته باشید، لطفاً با ما تماس بگیرید. ما به اسرع وقت سعی می‌کنیم
شخص تماس را در زبان مادری خود شما واسطه شویم.